

Roberto Figueredo

Estudo Clínico-Epidemiológico de Pacientes com Epilepsia
Mioclônica Juvenil: Clínica Multidisciplinar de Epilepsia da
Policlínica de Referência Regional I/ SUS - Florianópolis/SC

Trabalho apresentado à Universidade Federal
De Santa Catarina, para a conclusão no Curso
de Graduação em Medicina.

FLORIANÓPOLIS

1998

Roberto Figueredo

Estudo Clínico-Epidemiológico de Pacientes com Epilepsia
Mioclônica Juvenil: Clínica Multidisciplinar de Epilepsia da
Policlínica de Referência Regional I/ SUS - Florianópolis/SC

Trabalho apresentado à Universidade Federal
De Santa Catarina, para a conclusão no Curso
de Graduação em Medicina.

Coordenador do Curso: Dr. Edson José Cardoso

Orientador: Dr. Paulo César Trevisol Bittencourt

FLORIANÓPOLIS

1998

AGRADECIMENTOS

Gostaria de agradecer, em primeiro lugar aos meus pais que sempre estão ao meu lado em todos os momentos: bons e maus. Gostaria de agradecer também os amigos que me ajudaram na realização desse trabalho: Alexandre Luiz Miranda e Márcio Tavares (que me deram suporte quanto a conhecimentos em informática), Juliano Balsini de Moura Ferro (que trabalhou junto comigo no levantamento dos dados), o pessoal da Clínica Multidisciplinar de Epilepsia e o meu orientador, Dr. Paulo César Trevisol-Bittencourt.

ÍNDICE

1. Introdução.....	4
2. Objetivos.....	8
3. Método.....	9
4. Resultados.....	10
5. Discussão.....	13
6. Conclusões.....	18
7. Referências.....	19
8. Normas Adotadas.....	22
9. Resumo.....	23
10. Summary.....	25
11. Apêndice.....	27

INTRODUÇÃO

A epilepsia é uma síndrome comum, acometendo entre 1 a 2% da população em geral^{1,2,3}. É caracterizada por crises epiléticas recidivantes e possui múltiplas apresentações clínicas. As crises epiléticas, por sua vez, são sintomas desencadeados por descargas súbitas, excessivas e hypersincrônicas dos neurônios cerebrais. Elas têm características clínicas muito variadas, dependendo da área cerebral envolvida.

Dentre as várias síndromes já descritas, as epilepsias mioclônicas constituem um grupo *sui generis*. Na verdade, são várias condições distintas entre si, cuja manifestação em comum são as mioclonias. Dentro deste grupo existe um conjunto de pacientes primeiramente identificados por dois autores franceses. Herpin (1867) relatou caso de paciente, filho de médico, com 14 anos de idade e inteligência normal, que, desde os 13 anos apresentava mioclonias, denominadas por ele de abalos, comoções ou impulsões, afetando principalmente os membros superiores, podendo provocar queda de objetos. Estas ocorriam de manhã ao despertar, sendo também desencadeadas pelo despertar súbito e forçado durante a noite. Três meses após o início das mioclonias, surgiram crises tônico-clônicas generalizadas, sempre precedidas por duas, três ou mais mioclonias^{4,5,6}. Rabot (1899), por sua vez, descreveu quadro mioclônico que se iniciava na segunda década de vida, sem incidência familiar e, igualmente, com exame neurológico normal^{4,5,6}.

Janz & Mathes^{5,6}, em 1955, fizeram uma melhor descrição e definiram o quadro como *pequeno mal impulsivo*. Relatos mais aprimorados foram feitos dois anos mais tarde por Janz & Christian^{4,6,7}. Neste estudo, os autores se

basearam na análise clínica, eletrencefalográfica e terapêutica de 47 pacientes e descreveram uma síndrome epilética caracterizada fundamentalmente por abalos matinais intermitentes. Lundborg⁶ (1960), em sua classificação de crises mioclônicas, referiu-se à ela como *epilepsia mioclônica intermitente*. Em 1976, Lund⁶ reportou-se à síndrome da forma como a conhecemos hoje: epilepsia mioclônica juvenil, proposta corroborada em 1984 por Wolf⁶ e Delgado-Escueta & Bacsai⁵.

Epilepsia mioclônica juvenil é uma afecção de relativa frequência. Representa de 4 a 12% de todos os pacientes com epilepsia⁸. Ambos os sexos são afetados mas não podemos afirmar se o são na mesma proporção ou se há predomínio de um sobre o outro⁵. A idade de início das manifestações varia entre 9 e 27 com maior acometimento na faixa de 13-20 anos⁴. A tríade característica consiste de crises de ausência típicas, abalos mioclônicos ao despertar e crises tônico-clônicas generalizadas, freqüentemente precedidas por abalos. As crises de ausência na EMJ costumam iniciar entre 5 e 16 anos mas tem participação restrita pois estão presentes entre 10 a 39% dos pacientes^{4,8}. Abalos mioclônicos estão presentes em 100% dos casos⁴ e costumam ocorrer entre 1 a 6 anos após manifestações das crises de ausência. Entretanto, naqueles que não debutam com ausências, tais crises usualmente iniciam por volta dos 10 anos de idade. Por sua vez, as crises tônico-clônico generalizadas estão presentes em 90 a 95%⁴ dos casos e costumam surgir alguns meses após as primeiras manifestações de abalos mioclônicos.

As mioclonias se expressam por abalos, de intensidade média a moderada dos membros superiores, ombros, pescoço e menos freqüentemente, membros inferiores e pálpebras. Costumam ocorrer ao despertar e são provocadas por privação do sono, stress emocional e consumo de álcool. Em geral se apresentam sem alteração da consciência. O exame neurológico e o nível de inteligência são

geralmente normais. O eletroencefalograma (figs 1 e 2) mostra ritmo de base normal e típicos complexos de espícula-onda e/ou multiespícula/onda generalizados, bilaterais e síncronos^{4,6}.

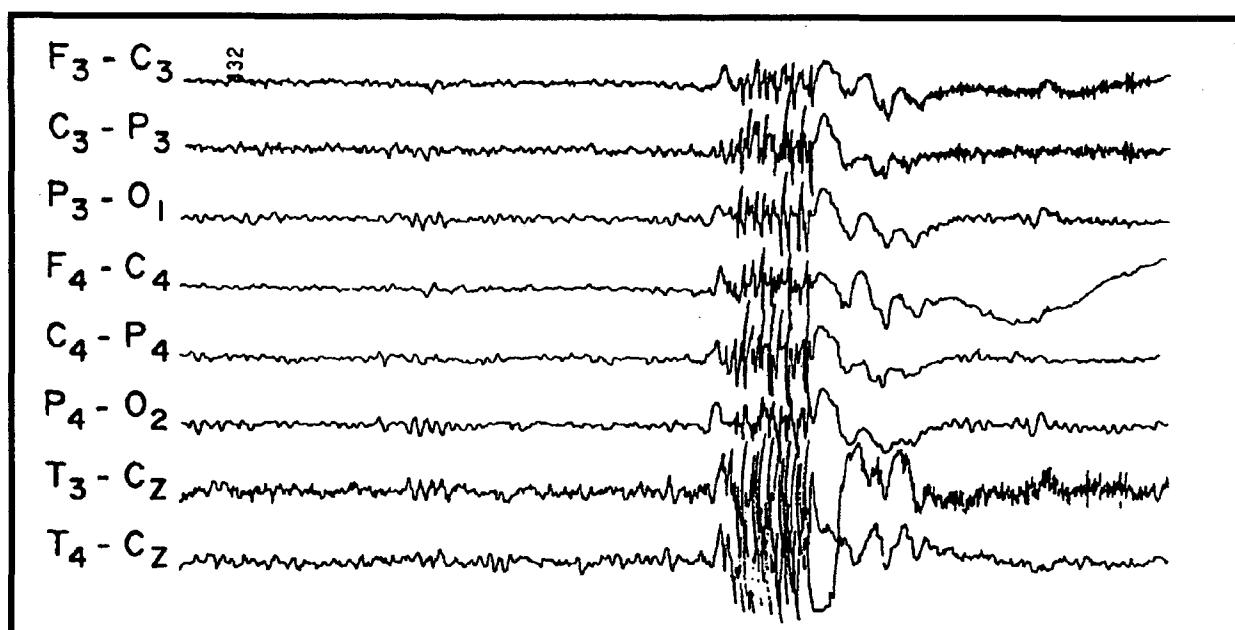


figura 1 - EEG mostrando descargas de complexos de multiespícula-onda, generalizados, bilaterais e síncronos

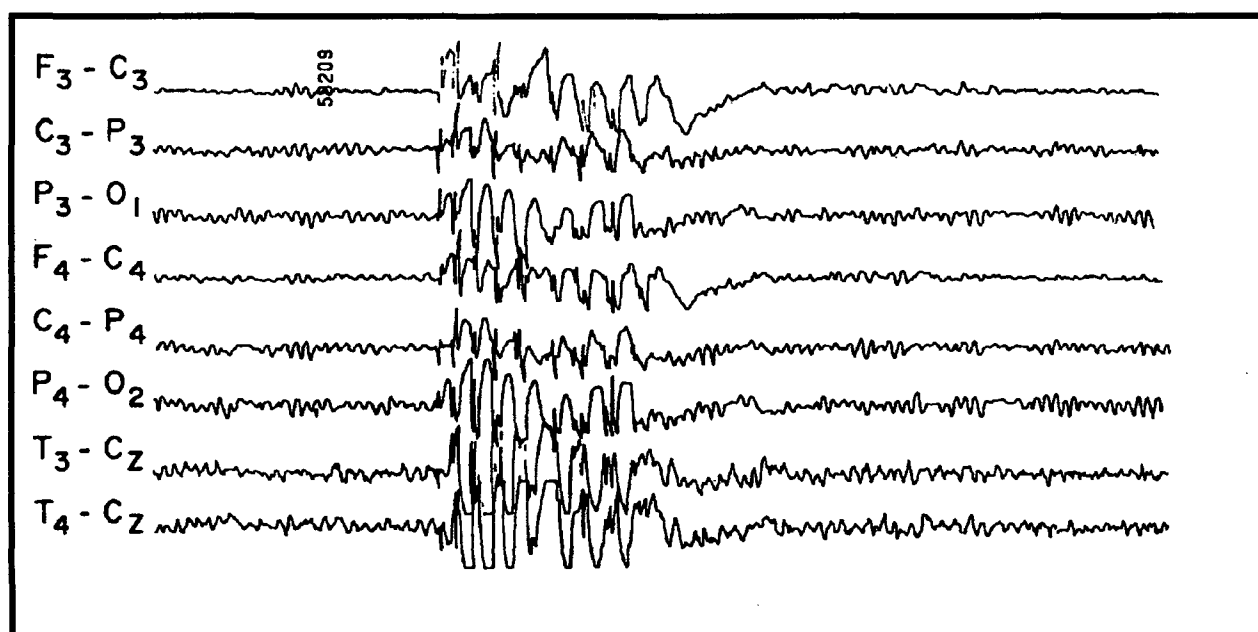


figura 2 - EEG mostrando descargas de complexos de espícula-onda, generalizados, bilaterais e síncronos

Por outro lado, a resposta ao tratamento específico com Valproato de Sódio é altamente positiva, controlando as crises na maioria dos pacientes. Entretanto, como essa droga é teratogênica, convém substituí-la por outras DAE's também eficazes e com potencial teratogênico menor em gestantes ou mulheres que planejam gravidez: Primidona ou Fenobarbital.⁴ Além disso, a EMJ é um tipo de epilepsia na qual é desaconselhável a suspensão da medicação, tendo em vista sua recorrência mesmo após vários anos de controle nas crises.^{6,9,10}

Os achados clínicos e eletrencefalográficos típicos associados a freqüente ocorrência de EMJ e outras formas de epilepsia em parentes de probandos afetados sugerem que EMJ tem forte predisposição genética. Dessa forma, surgiram dois grupos de investigação.^{11,12} O primeiro, por sinal mais aceito, relaciona a doença a marcadores do HLA no cromossomo 6^{13,14}. Outro estudo, posterior, concluiu que não há evidência de relação do problema a marcadores do HLA^{12,15}.

A epilepsia mioclônica juvenil é uma condição de fácil controle farmacológico. Entretanto, essa doença é, muito provavelmente, subdiagnosticada em nosso meio propiciando iatrogenia terapêutica. É provável que a carência de estudos publicados sobre essa condição em nossa sociedade seja o grande responsável por isso. Este estudo foi idealizado com a intenção de preencher essa lacuna foi idealizado pois aborda aspectos clínico-epidemiológicos de pacientes com essa condição em nosso meio. Nós acreditamos que esse estudo contribuirá para facilitar a identificação de sofrendores dessa condição colaborando para uma atenuação de suas dificuldades existenciais.

OBJETIVOS

Pretendemos traçar o perfil clínico e epidemiológico dos indivíduos com epilepsia mioclônica juvenil bem como estabelecer a prevalência desta condição entre pacientes com epilepsias diversas. O estudo da amostra, segundo critérios clínicos e eletrencefalográficos, foi feito na Clínica Multidisciplinar de Epilepsia da Policlínica de Referência Regional I/ SUS. Local onde há programa que presta atendimento a pacientes com epilepsia provenientes de todas as regiões do nosso estado.

MÉTODO

Foi feito estudo retrospectivo transversal descritivo em 26 pacientes com critérios clínicos que sugerem ter na EMJ seu mais provável diagnóstico. Estes foram vistos em consulta, na Clínica Multidisciplinar de Epilepsia (CME) da Policlínica de Referência Regional I/ SUS, por neurologista, no período de agosto/85 à dezembro/97. Em todos os pacientes procurou-se realizar história clínica e estudo eletrencefalográfico. Após estabelecido o diagnóstico, iniciou-se tratamento com Valproato de Sódio. Caso o paciente estivesse recebendo outra droga antiepilética, haveria substituição gradual da mesma através de associação, tendo como objetivo final, a monoterapia com VPA. Caso não houvesse boa resposta ou presença de efeitos adversos intoleráveis, seria instituída uma das drogas antiepiléticas consideradas de segunda linha para a condição⁴: Primidona, Fenobarbital e Clonazepan.

Todos os 939 prontuários de pacientes com epilepsia foram avaliados e separados para análise individual tendo em vista seguintes critérios: a) abalos mioclônicos, preferentemente matinais, associados à má resposta a outras DAEs senão o VPA; b) início dos sintomas entre 8 e 26 anos; c) exame neurológico e nível de inteligência normais; d) laudo eletrencefalográfico típico compatível com o descrito na literatura . Para auxílio na análise dos dados, nos utilizamos do software Epi Info 6.0. Além disso, para fins de prevalência, houve separação e contagem de todos os casos de epilepsia, sendo desconsiderados todos aqueles que apresentavam crises não genuinamente epiléticas.

RESULTADOS

Dentre os casos de epilepsia encontrados, ao todo 939, encontramos 26 pacientes com EMJ, representando, por conseguinte, 2.8% da amostra. Dezenove pacientes (71.3%) foram do sexo feminino e 7(26.9%), do masculino. A idade dos pacientes variou de 12 à 49, média de 29 anos. Já a idade de início dos sintomas, por sua vez, variou de 7 a 18 com uma média de 13 anos e o tempo de doença foi de 5 a 43, média de 17 anos.

Todos os pacientes apresentaram exame físico e neurológico normais. Além disso, vinte e um (81%) pacientes não tinham o diagnóstico de EMJ, sendo que apenas três (11.5%) foram encaminhados com diagnóstico apropriado. Daqueles que já haviam consultado outros médicos, quer sejam generalistas ou neurologistas (vide tabela I), 9 haviam recebido diagnóstico de epilepsia e 4, crises psicogênicas. Por outro lado, cinco pacientes não haviam procurado anteriormente auxílio médico para essa condição e quatro pacientes não tinham informação sobre consulta prévia ou diagnóstico anterior no prontuário.

Tabela I. Situação Clínica Prévia dos Pacientes Atendidos na CME

Diagnóstico Anterior	Número de pacientes
Epilepsia	9
Crises Psicogênicas	4
Epilepsia Mioclônica Juvenil	3
Não haviam consultado anteriormente	5
Ignorado	4
Total	26

Conforme fig. 3, cinco pacientes (19.2%) apresentaram os três tipos de crises: ausência, mioclônica e tônico-clônico generalizada; outros 18(69.2%) apresentaram crises mioclônica e tônico clônico generalizada. Dois pacientes (7.7%) apresentaram exclusivamente crises mioclônicas e 1(3.8%) crises mioclônica, parcial com generalização secundária e tônico-clônico generalizada. Crises parciais é condição atípica à síndrome. Porém, esse paciente tinha, na verdade, dupla patologia: EMJ associada com epilepsia parcial secundária à neurocisticercose.

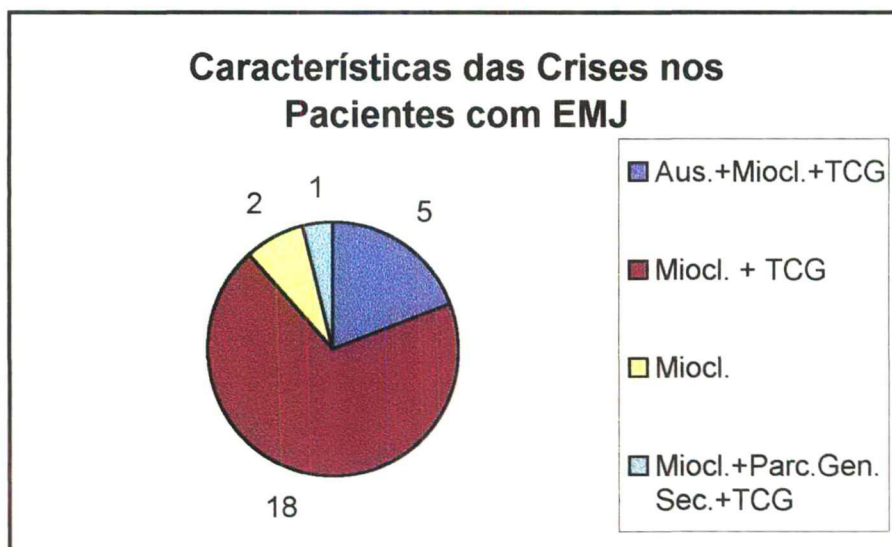


figura. 3 Características das crises nos pacientes com EMJ na CME

Os vinte e seis pacientes do estudo apresentavam crises mioclônicas. Já as crises de ausência e tônico clônico generalizadas, por sua vez, estavam presentes, respectivamente em 5(19.2%) e 24(92.3%) pacientes. Um dos pacientes, apresentava também crises parciais com generalização secundária.

Quatorze (53.8%) pacientes tiveram antecedente familiar de epilepsia com 15 familiares afetados: 2 pais, 4 irmãos, 5 primos, 2 tios e 2 avôs.

Vinte e cinco (96%) pacientes possuíam estudo eletrencefalográfico. A propósito, vinte e quatro (92.3%) apresentavam laudo típico da condição: complexos de espícula-onda e/ou multiespícula/onda generalizados. Ao total, havia 39 exames. Desta forma, treze (50%) pacientes tinham mais de um exame sendo que 5 (19.2%) deles apresentaram laudo normal após tratamento adequado.

Segundo a figura 4, no período anterior à primeira consulta na CME, apenas dois (7.7%) pacientes já haviam feito uso do Valproato, vinte (76.9%) tinham usado Fenobarbital, dois (7.7%) Primidona e seis (23.1%) o Clonazepan. Já a Carbamazepina, por sua vez, havia sido usada por 16 deles (61.5%).

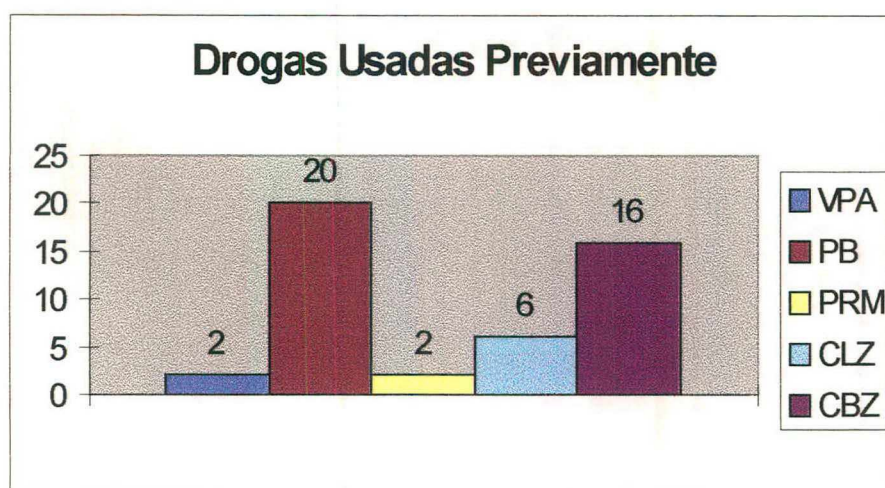


figura 4 Drogas usadas previamente pelos pacientes com EMJ da CME

Vinte pacientes (76.9%) tiveram redução no número ou remissão das crises usando Valproato de Sódio com dose variando de 500 a 1500 mg e média de 1000mg. Entretanto, em seis deles (23.1%) seu uso foi descontinuado porque não houve boa resposta às crises e/ou os efeitos colaterais foram intoleráveis. Nesses pacientes, optou-se por substituir o VPA por drogas de segunda escolha para a condição⁴: Fenobarbital, Primidona e/ou Clonazepan.

DISCUSSÃO

A epilepsia mioclônica juvenil é uma condição relativamente freqüente em nosso meio. Segundo Wirrel e cols⁸, a prevalência de EMJ entre os casos de epilepsia se encontra na faixa de 4 a 12%. Em nosso estudo houve 939 pacientes epiléticos. Destes, 26 pacientes se enquadraram nos critérios clínicos de EMJ, perfazendo, dessa forma, 2.8% da amostra. É provável que as características da Clínica Multidisciplinar de Epilepsia expliquem essa diferença. Ela atende fundamentalmente pacientes adultos com epilepsia e, desde que EMJ inicia na infância/puberdade, muitos destes pacientes poderão ser encontrados em clínicas de neuropediatria. Desta maneira, a cifra encontrada é uma estimativa mínima dos pacientes com esse problema em nossa sociedade.

Delgado -Escueta & Bacsal⁵ e Janz⁴ encontraram igual acometimento entre os sexos. Por outro lado, nos estudos de Calderón-González e cols⁷ e Yacubian e cols⁶ houve predomínio no sexo feminino. Nosso estudo também sugere isto: dos pacientes acometidos, 19 eram do sexo feminino (71.3%) e 7 do sexo masculino (26.9%).

Janz⁴ em sua casuística, descreve idade de início da doença entre 8 e 26 anos com predomínio entre 12 e 18 anos. Em outro estudo, posterior⁷, com número de casos menor, a idade de início variou de 8 a 18 anos, média de 14. De acordo, na nossa casuística, a doença se instalou entre 7 e 18 anos, média de 13 .

Todos os pacientes do estudo apresentaram crises mioclônicas. As crises de ausência estão associadas à síndrome na faixa de 10 a 39% dos doentes.^{5,4,8} Em nossa amostra, o componente ausência esteve presente em cinco pacientes, correspondendo à cifra de 19.2%. Por outro lado, Janz⁴ refere que há incidência

de 90 a 95% de crises tônico-clônico generalizadas em pacientes acometidos pela doença. Aqui também houve cifra significativa: 24 pacientes, portanto 92.3% dos doentes, apresentaram crises TCG. É importante salientar que, habitualmente, tanto as mioclonias como as crises de ausência são pouco valorizadas pelo paciente e seus familiares. De fato, usualmente há procura de assistência médica somente quando as crises generalizadas estão presentes^{17,18,19}. Mesmo assim, em alguns casos, os pacientes e seus familiares deixam de referir a marca registrada da síndrome, ou seja, as mioclonias.¹⁹

Delgado-Escueta & Bacsai⁵ relataram que em 37.2% dos seus pacientes, havia os três tipos de crise; 62.7%, mioclonias e crises tônico-clônico generalizadas, 2.3%, ausência e mioclonias e; 2.3%, apenas mioclonias. Nós encontramos cinco pacientes com os três tipos de crise (19.2%); dezoito com mioclonias e crises tônico-clônico generalizadas (69.2%); dois com, exclusivamente, crises mioclônicas (7.7%) e; 1 paciente (3.8%) com crises mioclônicas, parciais com generalização secundária e tônico-clônico generalizadas. Por sinal, este paciente possuía tomografia exibindo típicas lesões de neurocisticercose¹⁹. Sugerindo, dessa forma, a inusitada concomitância de dois síndromes epilépticos distintos. Esse fato para nós não foi de grande surpresa tendo em vista que a neurocisticercose é mal endêmico em várias regiões do país²⁰.

Delgado-Escueta & Bacsai⁵ e Calderón-González e cols⁷ encontraram, respectivamente, 41% e 45% de pacientes com familiares acometidos. Nós encontramos 53.8%. Em 14 pacientes havia antecedente familiar de epilepsia, com 15 parentes afetados: 4 irmãos; 2 entre os pais, um deles com EMJ; 5 primos; 2 tios e; 2 entre os avós. Durner e cols¹³ sugerem que a doença esteja relacionada a marcadores do HLA no cromossomo 6. Não descartando

componente genético, mas em desacordo com Durner e cols¹³, Whitehouse e cols¹⁵ não encontraram relação do problema a marcadores do HLA.

Com relação a achados eletrencefalográficos, toda a amostra exibiu de 1 a 5 EEG's; ao todo, 39 exames. Yacubian e cols⁶ verificaram atividade epileptiforme em 97.2% da amostra. Vinte e quatro pacientes, portanto 92.3% da nossa casuística, apresentaram no laudo complexos espícula-onda e/ou multiespícula-onda generalizados. Cinco deles, após tratamento com Valproato, apresentaram laudo eletrencefalográfico normal. Entretanto, infelizmente, um paciente não possuía o exame. Mas, como tinha história clínica típica, fortemente sugestiva de EMJ, não poderíamos descartá-lo para fins desse estudo. Da mesma forma, um paciente possuía apenas um exame, com laudo normal. Porém, se enquadrava em todos os outros critérios clínicos da doença. Além disso, como a solicitação do seu exame foi feita após uso do VPA e remissão das crises, tal fato poderia ter contribuído para isso.

Delgado-Escueta & Bacsai⁵ e Janz⁴ referem boa resposta à terapia com VPA em 80% dos casos. Após introdução do VPA, 20 pacientes, portanto 76.9%, apresentaram boa resposta com redução do número ou remissão das crises. Em seis pacientes (23.1%), não houve boa resposta ora pelos efeitos colaterais não tolerados; ora pelo não controle das crises. Estes, provavelmente, devido ao uso irregular da droga. Os principais efeitos colaterais atribuídos ao VPA são: irritação gástrica; perda, adelgaçamento, mudança na cor e enrolamento dos pêlos; teratogenicidade (há aumento na incidência de espinha bífida); obesidade, sonolência e; tremor^{20,21,22}. Mais raramente, pode ocorrer hepatotoxicidade, com aumento das transaminases hepáticas e pancreatite.^{20,21} Entre os efeitos adversos possivelmente causados pela droga, em nosso estudo, foram citados: rush cutâneo, sialorréia e náuseas em um paciente alérgico ao medicamento; cefaléia (4 pacientes); queda de cabelos (4 pacientes); mudança na

cor dos cabelos (1 paciente); sonolência (1 paciente) e; sintomas psiquiátricos (1 paciente).

Em relação ao tratamento, sabe-se, há muitos anos, que a Carbamazepina e a Fenitoína são inefetivos no controle das crises da epilepsia mioclônica juvenil.¹⁷ Felizmente, a Fenitoína não foi prescrita aos pacientes do estudo. Felizmente porque em nossa amostra há predominância feminina e a Fenitoína tem efeitos desfigurantes extremamente desagradáveis: acne, hiperplasia gengival e hirsutismo.^{20,22} Por outro lado, alto número de pacientes usou Carbamazepina: dezesseis deles (61.5%). Podemos citar duas prováveis causas para isso: em primeiro lugar, o desconhecimento da síndrome e suas particularidades^{17,18}; em segundo lugar, o fato de a CBZ ser, infelizmente, considerada, nos dias atuais, panacéia para todos os tipos de epilepsia. Melancolicamente, constata-se que o “Gardenal” de ontem é o “Tegretol” da atualidade. Ambas drogas têm reconhecida eficácia antiepilética. Porém, possuem indicações e contra-indicações muito bem estabelecidas.

A epilepsia mioclônica juvenil é um tipo de epilepsia subdiagnosticada em nosso meio¹⁷. Panayotopoulos e cols¹⁸ publicaram trabalho onde relatam que 91.4% dos pacientes, antes de consultar em clínica de epilepsia, não tinham o diagnóstico. Outro estudo¹⁹, por sua vez, cita outros diagnósticos atribuídos anteriormente a pacientes com EMJ: epilepsia, epilepsia parcial com generalização secundária, epilepsia foto convulsiva e epilepsia álcool induzida. Dos nossos pacientes, 21 (80.8%) não tinham diagnóstico e apenas 3 (11.5%) já o tinham previamente. Eles já haviam consultado outros médicos quer sejam generalistas ou neurologistas. Os diagnósticos anteriores desses pacientes foram o vago termo epilepsia (sem complemento) e, o inaceitável, em tais casos, o de crises psicogênicas.

O moderno enfoque terapêutico em epilepsia recomenda o uso de monoterapia sempre que possível. No caso de controle não ter sido obtido com uma das drogas consideradas de primeira linha ou no caso do aparecimento de efeitos colaterais intoleráveis, ela deverá ser substituída por uma outra. Somente quando se esgotarem todas as possibilidades de monoterapia é admissível o uso da politerapia com a combinação racional de duas ou mais drogas maiores.²³ Como desvantagens da politerapia, podemos citar: a) efeitos colaterais mais freqüentes quando comparados à monoterapia; b) inter-reações de drogas são comuns e dificultam o controle da condição; c) a interpretação dos níveis séricos das drogas torna-se difícil e; d) pior cooperação do paciente ao regime terapêutico proposto.²² De acordo com o acima descrito, durante o seguimento, houve a tentativa de instituir a monoterapia com o VPA. Caso não houvesse boa resposta, ela seria substituída por drogas consideradas de segunda linha para esta condição. Dessa forma, após a última consulta, os pacientes foram medicados da seguinte maneira: 20 (76.9%) em uso do VPA; 2 (7.7%) em uso de Primidona; 3 (11.5%) em uso do Fenobarbital e; 1 (3.8) com Clonazepan em monoterapia associado a controle do ciclo vigília-sono. Neste último caso, estamos nos referindo ao paciente que apresentou sintomas alérgicos ao VPA.

A dose inicial do VPA preconizada pela literatura é de 10 mg/Kg/dia^{4,5,6,7} devendo ser aumentada conforme necessidade e tolerância. No estudo de Yacubian e cols⁶, após seguimento, a dose diária de VPA variou de 500mg/Kg/dia a 2500mg/Kg/dia com média de 1450mg/Kg/dia. Para os nossos pacientes, a dose variou de 500mg/Kg/dia a 1500mg/Kg/dia com média de 1000mg/Kg/dia.

CONCLUSÕES

Com base nos dados levantados concluímos que a prevalência de EMJ entre os pacientes com epilepsia na CME é de 2.8%. Por outro lado, há predomínio do sexo feminino (71.3%) em relação ao masculino (26.9%). Quanto à idade de início dos sintomas, esta varia de 7 a 18, com média de 13 anos. Todos os pacientes apresentam mioclonias, 19.2% crises de ausência e 92.3% crises tônico-clônico generalizadas. Aliás, 19.2% apresentam os três tipos de crise, 69.2% crises mioclônicas e tônico-clônico generalizadas, 7.7% crises mioclônicas e 3.8% crises mioclônicas, parciais com generalização secundária e tônico-clônico generalizadas. Além disso, 53.8% dos pacientes têm história familiar de epilepsia e 92.3% deles apresentam atividade epileptiforme típica em seus EEG's. Finalizando, 76.9% dos pacientes têm boa resposta ao VPA e a dose de VPA após seguimento variou de 500mg/Kg/dia a 1500mg/Kg/dia com média de 1000mg/Kg/dia.

REFERÊNCIAS

1. Sander JWAS, Shorvon SD. Prevalence and incidence studies in epilepsy. *J Neurol Neurosurg Psychiatr* 1987; 50: 829-839.
2. Cukiet A, Pinho E, Marino Jr R. Epidemiological aspects of epilepsy in São Paulo, Brazil. *Advances in Epileptology* 1987; 16: 759-764
3. Hauser WA, Annegers JF, Rocca WA. Descriptive epidemiology of epilepsy: contributions of population-based studies from Rochester, Minnesota. *Mayo Clin Proc* 1996 Jun; 71: 576-586
4. Janz D. Epilepsy with impulsive petit mal (juvenile myoclonic epilepsy). *Acta Neurol Scand* 1985; 72: 449-459.
5. Delgado-Escueta AV, Enrile-Bacsal F. Juvenile myoclonic epilepsy of Janz. *Neurology* 1984; 34:285-294.
6. Yacubian EMT, Grossmann RM, Andrade JCQF, Assis LM. Epilepsia mioclônica juvenil: análise dos aspectos clínicos, eletrencefalográficos e terapêuticos de 36 pacientes. *J Liga Bras Epilepsia* 1992; 5(4): 165-171.
7. Calderón-González R, Ortega F, Ortega-Tamez LC, López-Rivera J, Vallejo-Moreno D, Calderón-Sepúlveda RF. Epilepsia mioclônica juvenil: estudio clínico de 28 pacientes. *Rev Mex Pediatr* 1988; 55(3): 143-144, 146-148, 150.
8. Wirrel EC, Camfield CS, Camfield PR, Gordon KE, Dooley JM. Long-term prognosis of typical childhood absense epilepsy: remission or progression to juvenile myoclonic epilepsy. *Neurology* 1996; 47: 912-918.
9. Schmidt D. Suppression complète ou partielle des médicaments antiépileptiques. *Rev Neurol (Paris)* 1987; 143: 429-436.

10. Toffol B, Autret A. Traitement de l'épilepsie myoclonique juvénile par des faibles doses de valproate de sodium 1996; 152: 708-710
11. Serratosa JM, Deltado-Escueta AV, Medina MT, Zhang Q, Iranmanesh R, Sparkes RS. Clinical and genetic analysis of a large pedigree with juvenile myoclonic epilepsy. *Ann Neurol* 1996; 39: 187-195.
12. Jain S, Padma MV, Maheshwari MC. Occurrence of only myoclonic jerks in myoclonic epilepsy. *Acta Neurol Scand* 1997; 95: 263-267.
13. Durner M, Sander T, Greenberg DA, Johnson K, Beck-Mannagetta G, Janz D. Localization of idiopathic generalized epilepsy on chromosome 6p in families of juvenile myoclonic epilepsy patients. *Neurology* 1991; 41: 1651-1655.
14. Greenberg DA, Durner M, Resor S, Rosenbaum D, Shinnar S. The genetics of idiopathic generalized epilepsies of adolescent onset: differences between juvenile myoclonic epilepsy and epilepsy with random grand mal and with awakening grand mal. *Neurology* 1995; 45: 942-946.
15. Whitehouse WP, Rees M, Curtis D, Wundqvist A, Parker K, Chung E, Baralle D, Gardiner RM. Linkage analysis of idiopathic generalized epilepsy and marker loci on chromosome 6p in families of patients with juvenile myoclonic epilepsy: no evidence for an epilepsy locus in the HLA region. *Am J Hum Genet* 1993; 53: 652-662.
16. Anônimo. Diagnosing juvenile myoclonic epilepsy [Editorial]. *Lancet* 1992; 55: 759-760.
17. Panayiotopoulos CP, Tahan R, Obeid T. Juvenile myoclonic epilepsy: factors of error involved in the diagnosis and treatment. *Epilepsia* 1991; 32(5): 672-676.
18. Grunewald RA, Chroni E, Panayiotopoulos CP. Delayed diagnosis of juvenile myoclonic epilepsy. *J-Neurol-Neurosurg-Psychiatry* 1992; 55(6): 497-499.

19. Sotelo J, Guerrero V, Rubio F. Neurocysticercosis: a new classification based in active and inactive forms. A study of 753 cases. Arch Intern Med 1985; 145:442-446.
20. Trevisol-Bittencourt PC, Silva NC, Figueredo R. Neurocisticercose em pacientes internados por epilepsia no hospital regional de Chapecó: região oeste de Santa Catarina. Arq Neuropsiquiatr 1998; 56(1):53-58.
21. Rang HP, Dale MM. Farmacologia. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1993.
22. Isojärvi JI, Laatikainen TJ, Knip M, Pakarinen AJ, Juntunen KT, Myllylä VV. Obesity and endocrine disorders in women taking valproate for epilepsy. Ann Neurol 1996; 39: 579-584.
23. Trevisol-Bittencourt PC, Sander JWAS. Drogas em epilepsia. Arq Cat Med 1989; 18: 147-155.
24. Sander JWAS, Duncan JS, Trevisol-Bittencourt PC. O tratamento das crises epiléticas. Arq Cat Med 1986; 15: 77-84.

NORMAS ADOTADAS

Os nomes dos periódicos foram abreviados conforme os critérios da ISSO (International Serials Data System & International Organization for Standardization) e foram, também, adotadas as normas da Convenção de Vancouver (Canadá) segundo resolução número 001/97 do Colegiado do Curso de Graduação em Medicina da UFSC.

RESUMO

Estudo Clínico-Epidemiológico dos Pacientes com Epilepsia Mioclônica Juvenil: Clínica Multidisciplinar de Epilepsia da Policlínica de Referência Regional I/ SUS - Florianópolis/SC.

Roberto Figueredo

Universidade Federal de Santa Catarina - Florianópolis/SC

Pretendemos traçar o perfil clínico e epidemiológico dos indivíduos com epilepsia mioclônica juvenil bem como estabelecer a prevalência desta condição entre pacientes com epilepsias diversas. Dessa forma, foi feito estudo retrospectivo transversal descritivo em 26 pacientes com critérios clínicos que sugerem ter na EMJ seu mais provável diagnóstico. Através da análise individual dos prontuários, os separamos tendo em vista seguintes critérios: a) abalos mioclônicos, preferentemente matinais, associados à má resposta a outras DAEs senão o VPA; b) início dos sintomas entre 8 e 26 anos; c) exame neurológico e nível de inteligência normais; d) laudo eletrencefalográfico típico compatível com o descrito na literatura. Além disso, para fins de prevalência, houve separação e contagem de todos os casos de epilepsia, sendo desconsiderados todos aqueles por pseudocrises. Com base nos dados levantados concluímos que a prevalência de EMJ entre os pacientes com epilepsia na CME é de 2.8%. Por outro lado, há predomínio do sexo feminino (71.3%) em relação ao masculino (26.9%). Quanto à idade de início dos sintomas, esta varia de 7 a 18, média de 13 anos. Por outro lado, 19.2% apresentam os três tipos de crise, 69.2% crises mioclônicas e tônico-clônicas generalizadas, 7.7% crises mioclônicas e 3.8% crises mioclônicas,

parciais com generalização secundária e tônico-clônico generalizadas. Além disso, 53.8% dos pacientes têm história familiar de epilepsia e 92.3% apresentam atividade epileptiforme típica em seus EEG's. Finalizando, 76.9% dos pacientes têm boa resposta ao VPA com dose variando de 500mg/Kg/dia a 1500mg/Kg/dia, média de 1000mg/Kg/dia.

SUMMARY

Clinical-Epidemiological Study of Patients with Juvenile Mioclonic Epilepsy:
Clínica Multidisciplinar de Epilepsia from Policlínica de Referência Regional I /
SUS - Florianópolis/SC

Roberto Figueredo

Universidade Federal de Santa Catarina - Florianópolis/SC

We intend to trace the individuals' clinical and epidemiological profile with juvenile mioclonic epilepsy and establish the prevalence of this condition among patients with several epilepsies. In that way, it was made retrospective study in 26 patients with clinical approaches that suggest to have in its JME more probable diagnosis. Through the individual analysis of the medical notes, we separated them tends in view following approaches: a) myoclonic jerks, mainly in the morning, associated to the good answer to VPA; b) beginning of the symptoms between 8 and 26 years; c) normal neurological exam and intelligence level; d) typical pattern of epileptic EEG's discharges. Besides, for prevalence ends, there were separated and counted all the cases of epilepsy, except all those that presented pseudoseizures. With base in the lifted up data, we concluded that the prevalence of EMJ among the patients with epilepsy is of 2.8%. There were 19(71.3%) females and 7(26.9%) males. With relationship to the age at the beginning of the symptoms, this varies from 7 to 18, with 13 year-old average. On the other hand, 19.2% present the three seizures' types, 69.2% myoclonic jerks and generalized tonic-clonic seizures, 7.7%, exclusively myoclonic jerks and 3.8% myoclonic jerks, partial with secondary generalization and generalized

tonic-clonic seizures. Besides, 53.8% of the patients have family history of epilepsy and 92.3% of them present epileptiform typical activity in its EEG's. Concluding, 76.9% of the patients have good answer to VPA with doses between 500mg/Kg/day to 1500mg/Kg/day with average of 1000mg/Kg/day.

APÊNDICE

Protocolo para Estudo dos Pacientes com EMJ

Nome:.....Sexo: ()
 Número do prontuário:.....Idade:anos
 Data primeira consulta:.....
 Data última consulta:.....
 Número de consultas:.....
 Período de acompanhamento:.....
 Havia procurado outro médico: ()Sim ()Não
 Tinha diagnóstico de EMJ anteriormente: ()Sim ()Não
 Diagnóstico anterior:.....
 Primeira crise: () anos
 Tipos de crise:.....
 Drogas usadas anteriormente:.....
 Resposta ao VPA:.....Droga atual:.....Dose VPA atual:.....
 Efeitos colaterais do VPA:.....
 Antecedente de epilepsia:.....
 História familiar de epilepsia:.....
 Grau de parentesco:.....
 Laudo do EEG:.....Número de exames:.....
 Exame neurológico:.....

**TCC
UFSC
CM
0341**

Ex.1

N.Cham. TCC UFSC CM 0341

Autor: Figueredo, Roberto

Título: Estudo clínico-epidemiológico de



972803431

Ac. 253496

Ex.1 UFSC BSCCSM